

ФИО
Пол: Жен
Возраст: 43 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 08.05.2021
Дата поступления образца: 09.05.2021
Врач: 12.06.2021
Дата печати результата: 12.08.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген VHL м.	см.комм.	Проводилось исследование на предмет выявления Синдрома Хиппеля-Линдау. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1978 г.р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью выявления носительства мутаций в гене VHL, отвечающих за развитие синдрома Хиппеля-Линдау (профиль № 7984VHL).

Синдром Хиппеля-Линдау (церебро-ретино-висцеральный ангиоматоз) – аутосомно-доминантный синдром, предрасполагающий к образованию различных опухолей. Наиболее часто при данном синдроме наблюдаются опухоли-гемангиобластомы сетчатки, мозжечка и спинного мозга, опухоли почек, феохромоцитомы, опухоли поджелудочной железы. Кроме того, могут встречаться кисты в почках и поджелудочной железе, изменения в легких и печени.

Заболевание нередко сопровождается увеличением количества эритроцитов в крови.

Данный синдром встречается с частотой 1:35 000 новорожденных.

Ген VHL, мутации в котором ведут к развитию синдрома Хиппеля-Линдау, является геном-супрессором (подавителем) опухолевого роста.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование ДНК для выявления мутаций в гене VHL методом прямого автоматического секвенирования.

Такие виды мутаций, как точковые мутации и микроделеции/вставки не обнаружены.

ДНК	Ф.И.О.	ген VHL
272.1		c.[245dupA];[=]

Однако, это не позволяет со 100% вероятностью исключить у обследуемой наличие изменений в гене VHL, так как в нём встречается еще такой вид мутаций, как крупные делеции, затрагивающие отдельные экзоны или весь ген. Для их выявления разработан метод определения количества копий гена с помощью количественного MLPA-анализа.

Исследование целесообразно проводить, если нет сомнений в диагнозе.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

Рекомендовано:

Для полного исключения наличия мутаций в гене VHL целесообразно дополнительно проведение исследования: синдром Хиппеля-Линдау, число копий гена VHL (профиль № 7973VHL) (исследование целесообразно проводить при уверенности в диагнозе).

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача